

DILEMAS ÉTICOS Y TOMA DE DECISIONES EN EL DIAGNÓSTICO PRENATAL DE TRISOMÍA 21

Ethical Challenges and Decision-Making in Prenatal Diagnosis of Trisomy 21

Ainoa Biurrun-Garrido¹

Correo electrónico: abiurrun@santjoandedeu.edu.es

1. Profesora del Campus Docent Sant Joan de Déu. (*Barcelona, España*)

Recibido: 14/04/2020 Aceptado: 06/08/2020



RESUMEN

OBJETIVO. Reflexionar sobre los aspectos clínicos, éticos y legales en un caso de diagnóstico prenatal de Trisomía 21 mediante detección de ADN fetal en sangre materna. **MATERIAL Y MÉTODO.** Se presenta un análisis ético, según el modelo deliberativo de toma de decisiones de Diego Gracia, de un caso clínico de una gestante de 16,1 semanas de embarazo a la que, mediante la prueba de ADN fetal en sangre materna, y tras confirmación por amniocentesis, se le diagnosticó trisomía 21. **RESULTADOS (DISCUSIÓN).** Cursos extremos de acción del caso presentado; realización de interrupción legal de embarazo versus seguir con la gestación. Aplicación de reflexiones apelando a los aspectos éticos y a la legislación vigente en el contexto español. **CONCLUSIONES.** La implementación de pruebas como la determinación de ADN fetal en sangre materna puede hacer que nazcan menos niños con cromosopatías, pero también aumentar el número de abortos de embriones-fetos que habrían dado lugar a personas vivas y pueden aumentar la percepción de vulnerabilidad de la mujer y su pareja durante la gestación. Para la mujer, la opción de interrupción de la gestación supone una situación de vulnerabilidad tanto física (por el riesgo corporal) como emocional (desequilibrio a nivel psicológico del diagnóstico), mientras que la pareja también se enfrenta a una vulnerabilidad emocional. Los profesionales implicados en el control y seguimiento gestacional han de ser conscientes de los problemas éticos que plantea el diagnóstico prenatal y deben afrontar cómo dar la información, cómo resolver dudas y de qué forma pueden influir sus creencias en la toma de decisiones.

Palabras clave: diagnóstico prenatal; síndrome de Down; bioética; toma de decisiones.

ABSTRACT

OBJECTIVE. To reflect on the clinical, ethical and legal aspects of a case of prenatal diagnosis of Trisomy 21 with detection of fetal DNA in maternal blood. **MATERIAL AND METHOD.** An ethical analysis is presented, according to Diego Gracia's deliberative decision-making model, of a real clinical case of a 16.1-week-pregnant woman who, by means of the fetal DNA test in maternal blood, and after diagnostic confirmation through amniocentesis, is diagnosed with trisomy 21. **RESULTS.** Extreme courses of action of the case are presented: execution of legal termination of pregnancy versus continuing with gestation. Application of reflections appealing to the ethical aspects and the current legislation in the Spanish context. **CONCLUSIONS.** The implementation of tests such as the determination of fetal DNA in maternal blood can cause fewer children to be born with chromosomopathies, but also increase the number of embryo-fetus abortions that would have resulted in living people and even increase the stress of women and their couple during pregnancy. It is necessary to specify that for women the interruption of their pregnancy entails a situation of both physical (due to the physical risk) and emotional (imbalance at the psychological level of the diagnosis) risk, while their partner suffers on an emotional level. Professionals involved in gestational control must consider the ethical problems posed by prenatal diagnosis and how to give information to their patients, resolve doubts and the extent to which their beliefs can influence their decision-making.

Keywords: Prenatal Diagnosis; Down Syndrome; Bioethics; Decision-Making.

INTRODUCCIÓN

La atención preconcepcional y el seguimiento del embarazo tienen como objetivo identificar y controlar riesgos que puedan incidir negativamente en la gestante o en el feto (García López et al., 2018). Existen diferentes pruebas que se utilizan para realizar el diagnóstico prenatal de anomalías en el feto. Estas consisten en la realización de analíticas sanguíneas, ecografías o la combinación de ambas técnicas, y todas ellas tienen como objetivo detectar alteraciones anatómicas, fisiológicas y/o cromosómicas durante la gestación. Actualmente, una de las pruebas que se realiza de forma sistemática para el diagnóstico de riesgo de trisomías 21, 18, y 13 es el test combinado del primer trimestre, que consiste en una estimación de riesgo. El resultado de esta prueba se calcula a partir del riesgo inherente de la edad materna modificado en función de la desviación de los tres marcadores ecográficos y de la analítica sanguínea (Translucencia Nucal, Beta HCG y PAPP-A) sobre los valores esperados para la edad gestacional. El *screening* prenatal mediante pruebas combinadas bioquímicas y ecográficas ayuda al diagnóstico de las cromosomopatías cribando alteraciones morfológicas, estructurales, funcionales o moleculares (Logroño et al., 2019). Sin embargo, resultados favorables del test combinado del primer trimestre no excluyen la presencia de anomalías fetales debido a la tasa de esta técnica de falsos positivos y falsos negativos. Estudios sobre el test combinado muestran una tasa de detección del 90 %, 97 % y 92 % de las trisomías 21, 18 y 13 con un intervalo de confianza del 95 %, y con una tasa de falsos positivos del 4 % (Santorum et al., 2017).

Asimismo, actualmente existe la posibilidad de realizar una prueba diagnóstica, el análisis del ADN (ácido desoxirribonucleico) fetal plasmático cuyo diagnóstico positivo debe confirmarse mediante una prueba invasiva; biopsia corial o amniocentesis. El desarrollo de estas técnicas y la mejora de la ecografía obstétrica permiten diagnosticar alteraciones fetales, lo que acarrea nuevos problemas que plantean, a su vez, reflexiones éticas. A continuación, se presenta un caso de diagnóstico de T21 realizado por medio de prueba de ADN fetal.

MATERIAL Y MÉTODO

Análisis bioético de un caso clínico. Para el análisis de este caso, se utilizó el método deliberativo de la toma de decisiones propuesto por Diego Gracia, uno de los referentes

de la bioética en España, contexto en el que se produjo dicho caso. Este método de análisis introduce la deliberación como modo de analizar los conflictos morales y la toma de decisiones prudentes para llegar a decisiones clínicas responsables. Cabe tener en cuenta que Diego Gracia establece una priorización entre principios bioéticos. Para dicho autor, los cuatro principios de la bioética (formulados por Beauchamp i Childress) se organizan de modo que dos de ellos quedan englobados en una ética de máximos, o privada, y otros dentro de una ética de mínimos, o pública. Asimismo, Gracia propone que, en caso de producirse conflicto entre los principios, debe garantizarse siempre los mínimos (no maleficencia y justicia) que son los que posibilitan los máximos (autonomía y beneficencia).

El modelo deliberativo para la toma de decisiones propuesto por Diego Gracia (2001) se desarrolla mediante tres pasos: deliberación sobre los hechos, sobre los valores, y sobre los deberes.

Paso 1: Deliberación sobre los hechos

Este paso se divide a su vez en dos momentos:

1. Presentación del caso: basándonos en la historia clínica como fuente de información.

Por ello, a continuación, se realiza una descripción del caso a analizar éticamente.

Mujer de 36 años, sin alergias, fumadora de 2 cigarros/día. Parto eutócico hace 6 años e interrupción voluntaria del embarazo (IVE) hace 5 años. Fórmula obstétrica o TPAL 1011. Control gestacional correcto. En su historia clínica consta la realización de pruebas de cribado prenatal de primer trimestre; analítica sanguínea completa, ecografía de primer trimestre con resultados normales y cálculo de riesgo mediante test combinado de primer trimestre 1/584 (riesgo intermedio) a las 12,6 semanas. Se le ofrece la realización de ADN fetal en sangre materna. Tras ser informada de los objetivos de la prueba, de los riesgos, y tras comprender la información, la usuaria consiente a la realización de ADN-fetal. Los resultados de este confirman alto riesgo de T21, por lo que se le informó (tanto de forma oral como escrita), junto a su pareja, sobre la posibilidad de amniocentesis para diagnóstico concluyente y de las posibles opciones en caso de diagnóstico positivo: interrupción legal del embarazo (ILE) o seguir con gestación normo-evolutiva. Tras el consentimiento de la usuaria se realizó amniocentesis y se confirmó la sospecha diagnóstica de T21.

2. Aclaración de los hechos del caso dando lugar a las preguntas.

Tras la realización de la prueba invasiva —amniocentesis— se confirma la sospecha diagnóstica de trisomía 21 por lo que se plantean las dos cuestiones contrapuestas anteriormente mencionadas.

Paso 2: Deliberación sobre los valores

Dentro de este paso, aparece la necesidad de identificación de los problemas morales del caso, la elección del problema moral fundamental y la identificación de los valores en conflicto. En este caso, la mujer debe deliberar sobre sus valores en relación con la interrupción legal de la gestación y las consecuencias morales para ella. En este caso, la mujer dudaba sobre si realizar o no una interrupción legal del embarazo. Hacía unos años había realizado un IVE y guardaba un recuerdo negativo. Ahora se enfrentaba a la decisión de interrumpir la gestación tras un embarazo deseado. Los valores en conflicto que aparecían estaban relacionados con que la mujer y su pareja verbalizaban conflicto entre su razón, su moral y sus sentimientos.

Paso 3: Deliberación sobre los deberes

Identificación de los cursos extremos de acción en dicho caso: a) Realizar interrupción legal de embarazo, b) Seguir con la gestación. Diego Gracia propone una búsqueda de cursos de acción intermedios, los cuales se exponen en la discusión, para poder llegar a la elección del curso óptimo de acción

DISCUSIÓN

Tesis: Apelando a la legislación vigente y a los principios éticos

Este caso se produjo en el contexto español. A nivel legislativo, no aparecen conflictos, ya que se siguió lo regulado por la Ley Orgánica 2/2010(España, 2010), de 3 de marzo, de Salud Sexual y Reproductiva y de la Interrupción Voluntaria del Embarazo en la que se determina que la interrupción de la gestación se puede realizar a petición de la mujer hasta las 14 semanas, o por causas médicas.¹

¹ Causas médicas según la Ley Orgánica 2/2010: «a) Que no se superen las veintidós semanas de gestación y siempre que exista grave riesgo para la salud de la embarazada y así conste en un dictamen emitido con anterioridad a la intervención por un médico especialista distinto del que la practique o dirija. En caso de urgencia por riesgo vital para la gestante podrá prescindirse del dictamen. b) Que no se superen las veintidós semanas de gestación y siempre que exista riesgo de graves anomalías en el feto y así conste en un dictamen emitido con anterioridad a la intervención por dos médicos especialistas distintos del que

Al estar de 16,1 semanas de embarazo en el momento del diagnóstico, debía valorarse si procedía hacer un ILE por causas médicas y, por ello, se precisó presentar el caso y autorización previa por parte del comité clínico: Comité de ética asistencial (CEA).

Tras el diagnóstico, la usuaria decidió interrumpir la gestación. A nivel ético, dicha decisión se fundamenta en primar la autonomía de la gestante y de su pareja, a la vida de un feto portador de una trisomía. La opción se ajusta a la legalidad, dado que se cuenta con el consentimiento de los afectados (la mujer y su pareja) y, según se hizo constar en la historia clínica la información, se procuró en condiciones de simetría entre los profesionales, la gestante y su pareja. No obstante, es preciso remarcar que la gestante, portadora de un feto con T21, se encuentra en situación de vulnerabilidad, puesto que se enfrenta a una decisión difícil que implica una intervención sobre su cuerpo y los profesionales deben procurar un trato beneficioso según el principio de beneficencia, basado en los valores de la paciente para el logro de la máxima felicidad para el máximo número de personas (gestante y familia), contando siempre con su opinión. Además, en el caso expuesto se actuó con cautela ya que se realizó una elección de los medios necesarios y disponibles para la realización del diagnóstico certero mediante una prueba invasiva, la amniocentesis, y se presentó el caso al CEA y al comité clínico, tal y como contempla la legislación española vigente.

Antítesis: Apelando a los principios bioéticos

Los embriones por biología son seres humanos. Sin embargo, diversas corrientes de pensamiento dudan sobre la cualidad de persona del embrión humano, concepto que tiene implicaciones tanto a nivel ético como jurídico (Torralba Roselló, 2005). La sentencia del Tribunal Constitucional sobre la ley del aborto se basó en esta distinción; el feto es un bien que hay que proteger, pero no es una persona en sentido jurídico (Shapiro, Lora, Tomás-Valiente Lanuza, 2009). Desde la filosofía y la moral, hay posiciones discrepantes sobre cuándo se empieza a ser persona, como también ocurre desde la perspectiva biológica. Por ello, no se puede decir que solo «existan dos posturas opuestas»; estas representan los extremos de la polarización que ha producido el debate sobre el aborto. El que el feto sea potencialmente persona depende de la forma de definir identidad y

la practique o dirija. c) Cuando se detecten anomalías fetales incompatibles con la vida y así conste en un dictamen emitido con anterioridad por un médico o médica especialista, distinto del que practique la intervención, o cuando se detecte en el feto una enfermedad extremadamente grave e incurable en el momento del diagnóstico y así lo confirme un comité clínico».

potencialidad (Brown, 2007). De lo mencionado se desprende que existen dos posturas extremas con sus respectivos argumentos: los argumentos pro-vida, y los pro-abortistas. Según los argumentos pro-vida, el aborto no es ético porque termina la vida de una persona potencial, mientras que los pro-abortistas defienden que la embarazada tiene derecho a decidir finalizar la gestación, porque el embrión-feto, que es una vida humana pero no persona, se encuentra y depende del útero materno y la mujer tiene derecho a decidir sobre su cuerpo.

En el contexto español, las personas en general y las mujeres en particular tienen derecho, reconocido por ley, a decidir sobre cuestiones que conciernen su vida reproductiva, y el derecho al aborto legal es parte de ellos, de igual modo que el acceso al control de la natalidad o a técnicas de reproducción asistida. Asimismo, cuando el aborto se produce en situaciones de anomalía grave, como cromosopatía, se fundamenta en que el estado en que el embrión viviría tras el nacimiento sería doloroso y la vida se enajenaría en un grado que hace que tal vida pueda llegar a ser no deseable y peor que no haber nacido (Svenaeus, 2018). Por tanto, el reclamo de responsabilidad en ese caso podría transformarse en una obligación moral de la mujer a abortar para evitar el sufrimiento a una persona futura, lo que la puede llegar a hacer sentir dudas, fomentando así la vulnerabilidad de la mujer durante el proceso de embarazo y parto. No obstante, una vida con Síndrome de Down suele tener mayor riesgo de desarrollar diferentes patologías, pero no todo el mundo coincide en que tiene que estar llena de sufrimiento (Hickey, Hickey, Summar, 2012). Por tanto, implementar en los protocolos sanitarios la realización de ADN fetal permite que se diagnostiquen anomalías, pero da lugar a dudas morales y puede ocasionar conflictos éticos.

Entre los principios bioéticos que pueden ser vulnerados durante la realización de pruebas durante la gestación, siguiendo la metodología de Diego Gracia, encontraremos en primer lugar la posible vulneración del principio de beneficencia (Beauchamp, Childress, 2013), el cual advierte que el acto médico debe desligarse de situaciones que busquen, causen, permitan o expongan riesgo de muerte. Sin embargo, entre las causas de despenalización y/o legalización del aborto se encuentra el que el producto presente alteraciones genéticas o congénitas (aborto eugenésico). Por ello, actualmente en el contexto español, si se respeta la legislación vigente, la realización de un ILE o de un IVE en los casos marcados por la ley no es coercitiva, sino que se aplica tras la correspondiente información y deliberación moral, como se expone en este caso. No obstante, pese a la

legalidad del hecho, los profesionales que se dedican a la obstétrica deben tener presente que el que una determinada práctica clínica sea legal e incluso socialmente aceptada no implica que no deba ser convenientemente valorada y reflexionada desde una perspectiva ética. Los profesionales implicados han de ser conscientes de los problemas éticos que plantea el diagnóstico prenatal. Así pues, y según el principialismo bioético, el profesional sanitario debe buscar el mayor bien (principio de beneficencia), y está obligado a no hacer mal ni a nivel físico ni a nivel psicológico y/o moral de la persona (voluntaria o involuntariamente; principio de no maleficencia). En lo que a aborto inducido se refiere, a nivel ético existe una dualidad; por un lado, el realizar un IVE o un ILE puede producir un mal, pero conculcar o no atender de forma adecuada los derechos de la mujer también produce mal, tanto desde el punto de vista ético como legal. Por todo ello, para que el profesional sanitario pueda salvaguardar los principios bioéticos al diagnosticar cromosomopatías, es necesario que reciban asesoramiento adecuado. Para ello es necesario una preparación en formación ético-actitudinal en los profesionales. Para que se realice una buena praxis sanitaria en estos casos, es necesario que el profesional se plantee previamente cómo dar la información, cómo resolver dudas y de qué forma pueden influir sus creencias en la toma de decisiones de la gestante y/o su pareja. En un estudio realizado Gammon et al. (2018) sobre la experiencia de mujeres que recibieron resultados de ADN fetal durante su gestación, se observa que muchas de las mujeres se sintieron confundidas con la información que recibieron antes de aceptar la realización de la prueba, describiendo problemas en el entendimiento de los resultados obtenidos, sobre todo en referencia a los falsos positivos que se asocian a la realización de cualquier prueba. Por ello, los autores del estudio recomiendan reflexionar sobre la importancia de la información que los profesionales facilitan y el modo en que se ofrecen dichas pruebas.

CONCLUSIONES

La detección y diagnóstico prenatal ha experimentado un gran progreso en las últimas cuatro décadas, sobre todo en el cribado del síndrome de Down. Las técnicas no invasivas que usan sangre materna y/o ultrasonidos presentan la ventaja de no conllevar riesgo de aborto involuntario durante la gestación. Asimismo, los avances en genética molecular y secuenciación de ADN han permitido la detección de anomalías genéticas utilizando el ADN libre de células en plasma materno e implementándose esta técnica en la atención clínica mediante el diagnóstico del grupo sanguíneo fetal y la detección de aneuploidías.

No obstante, estos desarrollos han creado desafíos técnicos y logísticos, pero también problemas éticos y sociales.

En el contexto español (Ministerio de Sanidad, 2019), nos encontramos en un proceso de cambio de paradigma al introducirse la prueba de ADN fetal en la cartera de servicios de salud. En términos generales, se recomienda la realización de amniocentesis en casos de riesgo muy alto o alto de cromosopatías como resultado del test combinado del primer trimestre (riesgo $>1/251$), mientras que en estimaciones de riesgo intermedio (entre $1/251$ y $1/1100$) se ofrece la prueba de ADN fetal (y biopsia de corion o amniocentesis en caso de resultado positivo). La puesta en marcha de este tipo de pruebas puede provocar que aumente el número de abortos eugenésicos haciendo que nazcan menos niños con cromosopatías, un hecho que para algunas posiciones morales puede ser cuestionable dado que puede aumentar el número de abortos de embriones-fetos que habrían dado lugar a personas vivas con cromosopatías. Asimismo, ello puede llegar a producir efectos estigmatizantes que afecten a la actitud hacia las personas que viven con esta condición, produciendo posiciones sociales menos tolerantes para aquellas mujeres/parejas e incluso en aquellas gestaciones falso-negativas que finalizan con recién nacidos con cromosopatías.

Tras lo mencionado, parece crucial el tipo de información que los profesionales facilitan, debiendo ser esta lo más amplia y completa posible procurando no interferir ni coaccionar a las mujeres/parejas. Ello conlleva una reflexión moral previa en cuanto a los valores propios de los profesionales frente al aborto. El profesional debe ser consciente de la dificultad que implica mantener la «objetividad» de la información en estos casos, así como garantizar un acompañamiento posterior a la mujer y a la familia independientemente de la decisión que tomen. Por último, es preciso recordar que la aceptación social de la incidencia de «nacimientos anormales» puede aumentar la vulnerabilidad de la mujer y su pareja. La realización de un aborto, aunque en el contexto español sea legal, supone una situación de vulnerabilidad para la mujer tanto física (por el riesgo físico de la propia intervención) como emocional (dada la dificultad a nivel psicológico de la decisión tras el impacto de un diagnóstico no esperado), mientras que para la pareja supone también esta misma vulnerabilidad o riesgo a nivel emocional. Por último, cabe mencionar que, durante el proceso de embarazo, el diagnóstico de cromosopatías, cuando no es adecuadamente tratado desde el ámbito profesional,

puede crear cierta presión sobre aquellas mujeres y/o parejas que por diferentes motivos sí decidan llevar a término dichos embarazos.

BIBLIOGRAFÍA

- BEAUCHAMP, T. L.; CHILDRESS, J. F. *Principles of biomedical ethics*. New York: Oxford University Press, 2013.
- BROWN, M. T. The Potential of the Human Embryo. En: *Journal of Medicine and Philosophy*. 2007, vol. 32, núm. 6, pp. 585-618.
- GOBIERNO DE ESPAÑA. *Ley Orgánica 2/2010, de 3 de marzo, de salud sexual y reproductiva y de la interrupción voluntaria del embarazo*. España: Gobierno de España, 2010.
- GAMMON, B. L., et al. Decisional regret in women receiving high risk or inconclusive prenatal cell-free DNA screening results. En: *The Journal of Maternal-Fetal & Neonatal Medicine*. 2018, vol. 33, núm. 8, pp. 1-7.
- GARCÍA LÓPEZ, E., et al. Actualización del diagnóstico prenatal. FMC - Formación Médica Continuada En: *Atención Primaria*. 2018, vol. 25, núm. 3, pp. 159-163.
- GRACIA, D. La deliberación moral: el método de la ética clínica. En: *Medicina Clínica*. 2001, vol. 117, núm. 1, pp. 18-23.
- HICKEY, F.; HICKEY, E.; SUMMAR, K. L. Medical update for children with Down syndrome for the pediatrician and family practitioner. En: *Advances in Pediatrics*. 2012, vol. 59, núm. 1, pp. 137-157.
- LOGROÑO, I. E. N., et al. Pruebas combinadas de screening prenatal para el diagnóstico de cromosopatías: utilidad e indicaciones. En: *La Ciencia al servicio de la salud y la nutrición*. 2019, vol. 10, pp. 49-59.
- MINISTERIO DE SANIDAD, CONSUMO Y BIENESTAR SOCIAL. *Estado de la evidencia y recomendaciones sobre actividades de cribado en el SNS*. Madrid: Ministerio de Sanidad, 2019.
- SANTORUM, M., et al. Accuracy of first-trimester combined test in screening for trisomies 21, 18 and 13. En: *Ultrasound in Obstetrics & Gynecology*. 2017, vol. 49, núm. 6, pp. 714-720.
- SHAPIRO, I.; LORA, P.; TOMÁS-VALIENTE LANUZA, C. *La Suprema Corte de Estados Unidos y el aborto*. Madrid: Fundación Coloquio Jurídico Europeo, 2009
- SVENAEUS, F. Phenomenology of pregnancy and the ethics of abortion. En: *Medicine, Health Care and Philosophy*. 2018, vol. 21, núm. 1, pp. 77-87.
- TORRALBA ROSELLÓ, F. *¿Qué es la dignidad humana? ensayo sobre Peter Singer, Hugo Tristram Engelhardt y John Harris*. Barcelona: Herder, 2005.